



**Nombre del Alumno:** Keren Merari Hernández Hernández

**Nombre del tema:** casos clínicos

**Parcial:** 1

**Nombre de la Materia:** Biología del desarrollo

**Nombre del profesor:** Dr. Guillermo del solar Villareal

**Nombre de la Licenciatura:** Medicina Humana

**Semestre:** 1 A

# 1er Caso clínico

Bloque I. CASO MÉDICO No. 1

Dr. Gildardo Zafra de la Rosa

Dra. Laura Gabriela Flores Peña

Recién nacidas de sexo femenino, productos de la primera gesta, embarazo gemelar. Madre de 28 y padre de 30 años

**Antecedentes perinatales:** Embarazo normoevolutivo. Ultrasonidos normales, resuelto a las 36 semanas de gestación mediante cesárea

Gemela A: **peso 2450 gr., talla 47 cm**, Perímetro Cefálico 33 cm, APGAR 7/8

Gemela B: **peso 2730 gr., Talla 49 cm**, Perímetro Cefálico 34 cm, APGAR 8/9

**Padecimiento Actual:** Inicia al nacimiento al detectar hipotonía y dismorfias faciales.

**Exploración física:** **Cráneo pequeño con occipital aplanado**. Cara perfil facial plano, ojos oblicuos, con epicanto e hipertelorismo, puente nasal amplio y plano, pabellones auriculares de implantación baja con malformación del hélix, lengua protruyente, boca abierta y micrognatia. Cuello corto, ancho y con piel redundante. En abdomen se encuentra diástasis de rectos y hernia umbilical. Extremidades manos pequeñas y dedos cortos con clinodactilia y pliegue palmar único bilateral. Piel laxa y marmórea. Exploración neurológica se encuentra hipotonía e hiporreflexia

**Estudios paraclínicos:**

Estudio citogenético con Bandas G: 47, XX, +21

Número modal 47 cromosomas, complemento sexo cromosómico XX, trisomía 21 regular

## Actividad:

**1. ¿Qué datos fueron importantes para sospechar el diagnóstico?**

47 cromosomas, trisomía 21

**2. ¿Cuál es la causa de la trisomía 21 regular?**

47 de cromosomas en lugar de 46 como normalmente tenemos

**3. ¿Qué factores se encuentran relacionados con los errores de disyunción?**

La edad de la madre, 28 años

**4. ¿Cómo explicaría que ambas pacientes tengan síndrome de Down?**

En el peso ambas están bajas, en la talla la gemela B esta normal mientras que en la A es una diferencia de 3cm al normal.

Tienen en cráneo pequeño y el occipital aplanado, perfil anormal básicamente en la exploración física es muy obvio viendo cada descripción sobre ellas.

**5. ¿Qué riesgo de recurrencia le daría a la pareja?**

Probablemente ya sea en parte a la madre o al padre alguien de su familia ya sea común el síndrome, significa que es hereditario y les toco sin saber que sus hijas tendrían dicho síndrome.

**6. ¿Qué cuidados les sugeriría en caso de desear un nuevo embarazo?**

Lo más recomendable es que la paciente se haga una ligadura de trompas en ese momento, ya que debido a la herencia del síndrome y viendo las consecuencias que sus hijas sufrieron es preferible que ya no tengan más hijos para que ambas partes tanto los padres como los hijos no sufran.

Y si por alguna razón se niegan a hacerlo es mejor no interferir y respetar sus decisiones.

## 2do caso clínico

Bloque I. CASO MÉDICO No. 2

Dra. Yuria Ablanedo Terrazas

Paciente femenina de 20 años de edad, originaria de Morelos; sin antecedentes de importancia. Presentó menarca a los 1 años, telarca y pubarca a los 13 años. Ritmo menstrual 28 x 4, eumenorreica. Gesta 1, Para 1, Abortos 0. Embarazo anterior sin control prenatal; parto hace 3 años atendido con partera empírica en medio no hospitalario. La paciente refiere haber presentado abundante sangrado, por lo que fue trasladada al hospital más cercano. Durante el periodo de lactancia refiere agalactia y no reanudó función menstrual. Fecha de última menstruación: antes del último embarazo. Nunca ha utilizado métodos de planificación familiar.

### **Padecimiento Actual:**

Inicia hace 2 años con intento de embarazo sin conseguirlo; refiere actividad coital 3 veces por semana, sin uso de anticonceptivos. Al interrogatorio dirigido refiere amenorrea de 3 años de evolución, así como astenia y adinamia, también refiere disminución de la libido, así como del volumen mamario y cantidad de vello axilar y púbico de tiempo de evolución no especificado.

### **Exploración física:**

Paciente femenina de edad aparente similar a la cronológica. Mamas hipotróficas, sin salida de secreciones. Útero de 7x5x5 cm, ovarios no palpables. Se observan genitales externos acordes a edad y sexo, sin secreciones anormales, vello púbico escaso. Al tacto vaginal se encuentra vagina elástica, eutérmica, reseca; cérvix bien epitelizado, con orificio puntiforme. Resto sin alteraciones.

### **Estudios paraclínicos:**

**Biometría Hemática:** Normal

**Electrolitos séricos:** Na 133 mEq/l (137-145 mEq/l), resto normal.

**Ultrasonido pélvico:** normal

**Histosalingografía:** normal

**Perfil tiroideo:** normal

**Prolactina sérica:** 0.6 ng/ml (2-15 mg/ml)

**Cuantificación sérica de FSH, LH y estradiol:**

**FSH:** 0.9 mUI/ml (1.4 – 9.6 mUI/ml)

**LH:** 0.2 mUI/ml (0.8 – 26 mUI/ml)

**Estradiol:** 5 pg/ml (20 – 60 pg/ml)

**Cortisol sérico:**

8:00 hrs: 4.1 mg/dl (5 – 25 mg/dl)

16:00hrs: 2.8 mg/dl (3 – 12 mg/dl)

**Espermatobioscopía directa:**

**Volumen eyaculado:** 3.7 ml (> 2.0 ml)

pH: 7.3 (7.2 a 7.8)

**Densidad:** 30 millones/ ml (>20 millones/ml)

**Movilidad:** 70% (>50%)

**Progresión lineal:** 3.5 (>2 en escala de 0 a 4)

**Morfología:** 50% normales (>30% normales)

## Actividad:

### 1. ¿Cómo explica la disminución de gonadotropinas en este caso?

Por la amenorrea

### 2. ¿Por qué hay afección de los caracteres sexuales secundarios en esta paciente?

Mamas hipotrofias y vello púbico escaso

### 3. ¿Qué hormonas se encuentran alteradas en este caso y cuál es su función en el organismo?

El estrógeno y la progesterona

### 4. ¿Cuáles son las principales hormonas involucradas en la ovulación y cuál es su función?

La FSH y la LH

### 5. ¿Por qué presenta amenorrea y agalactia la paciente?

Embarazo anterior sin control prenatal; parto hace 3 años, La paciente refiere haber presentado abundante sangrado, por lo que fue trasladada al hospital más cercano. Durante el periodo de lactancia refiere agalactia y no reanudó función menstrual.

### 6. ¿Cómo se altera el eje hipotálamo- hipófisis- ovario cuando existe hipopituitarismo?

Difusión de la hiperplasia (HPO)

### 7. ¿Qué antecedentes de la historia clínica permitieron a los médicos llegar al diagnóstico y por qué?

Sin salida de secreciones.

### 8. ¿Qué factores se estudian en la infertilidad femenina y en cuál de ellos clasificarías a esta paciente?

Problemas hormonales

### 9. ¿Qué indican los resultados de la espermatozootecnia directa realizada a la pareja sexual de la paciente?

Eyaculación en ambos normal

PH un poco desequilibrado

Densidad elevada